

158 結節性硬化症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1（遺伝学的診断基準）：B. 遺伝学的検査にて TSC1 または TSC2 遺伝子の病因となる変異が正常組織からの DNA で同定される
- ☐ Definite 2（臨床的診断基準）：A. 症状のうち大症状 2 つ、または大症状 1 つと 2 つ以上の小症状のいずれかを満たす
- ☐ Probable（臨床的診断基準）：A. 症状のうち大症状 1 つ、または小症状 2 つ以上のいずれかが認められる
- ☐ いずれにも該当しない

* 遺伝子診断を受けていないものもしくは検査を受けたが変異が見つからなかった場合は臨床的診断基準に従う

A. 症状

大症状			
1. 脱色素斑（長径 5mm 以上の白斑 3 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 顔面血管線維腫（3 つ以上）または前額線維性局面	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 爪線維腫（2 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. シャグリンパッチ（粒起革様皮）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 多発性網膜過誤腫	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 皮質結節または放射状大脳白質神経細胞移動線 *1	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 上衣下結節（2 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
8. 上衣下巨細胞性星細胞腫	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
9. 心横紋筋腫	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
10. 肺リンパ脈管筋腫症 *2	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
11. 血管筋脂肪腫（2 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
小症状			
1. 金平糖様白斑	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 歯エナメル小窩（3 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 口腔内線維腫（2 つ以上）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 網膜無色素斑	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

5. 多発性腎嚢胞	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
6. 腎以外の過誤腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
7. 骨硬化性病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

*1 皮質結節と放射状大脳白質神経細胞移動線の両症状を同時に認めるときは1つと考える。

*2 肺リンパ脈管筋腫症と血管筋脂肪腫の両症状がある場合は確定診断するには他の症状を認める必要がある。

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ TSC1 ☐ TSC2	

■ 重症度分類に関する事項

症状 グレード		0	1	2	3
神経症状	SEN/SEGA	☐ なし	☐ SEN あり	☐ SEGA あり (単発かつ径 1cm 未満)	☐ SEGA あり (多発または径 1cm 以上 *1)
	てんかん	☐ なし	☐ あり (経過観察)	☐ あり (抗てんかん薬内服治療)	☐ あり (注射、食事、手術療法)
	知的障害	☐ なし	☐ 境界知能	☐ 軽度～中等度	☐ 重度～最重度
	自閉症・発達障害	☐ なし	☐ ボーダー	☐ 軽度～中等度	☐ 重度～最重度
皮膚症状	顔面血管線維腫	☐ なし	☐ 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐ 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐ 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	爪囲線維腫	☐ なし	☐ 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐ 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐ 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	シャーグリン	☐ なし	☐ 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐ 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐ 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	白斑	☐ なし	☐ 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐ 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐ 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
心症状	心横紋筋腫	☐ なし	☐ あり (経過観察)	☐ あり (心臓脈管薬内服治療)	☐ あり (mTORC1 阻害剤内服療法、注射、カテーテル、手術療法)

腎	腎血管筋脂肪腫	☐ なし	☐ あり（単発かつ径 3cm 未満）	☐ あり（多発または径 3cm 以上）	☐ あり（多発または径 3cm 以上で、過去 1 年以内に破裂や出血の既往がある *3。）
	腎嚢胞	☐ なし	☐ あり（治療の必要なし）	☐ あり（多発または治療の必要あり）	
	腎悪性腫瘍	☐ なし			☐ あり
肺	LAM	☐ なし	☐ 検査で病変は認めるが、自覚症状がなく、進行がないもしくはきわめてゆっくりである（経過観察）	☐ 自覚症状があり治療が必要（酸素療法、ホルモン薬内服療法など）	☐ 自覚症状があり、mTORC1 阻害剤内服療法や肺移植などの外科的治療が必要
	MMPH	☐ なし	☐ あり		
その他	肺外 LAM	☐ なし	☐ あり（経過観察）	☐ あり（治療が必要）	☐ あり（治療に抵抗性）
	肝臓、卵巣などの腎以外の臓器の嚢腫、過誤腫、PEComa	☐ なし	☐ あり（経過観察）	☐ あり（治療が必要）	☐ 悪性化
	眼底の過誤腫	☐ なし	☐ あり（経過観察）	☐ あり（治療が必要）	☐ 機能障害を残す
	歯のエナメルピッチティング	☐ なし	☐ あり（経過観察）		☐ あり（治療が必要） 機能障害を残す

*1 すでに治療（手術又は mTORC1 阻害剤）が行われ、治療の効果により現在は径 1cm 未満であるが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

*2 すでに治療（mTORC1 阻害剤、レーザー、手術）が行われ、治療の効果により現在は社会生活への支障が著しくはないが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

*3 すでに治療（手術、動脈塞栓術又は mTORC1 阻害剤）が行われ、治療の効果により現在は径 3cm 未満であるが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦		年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		